



PREDISPOSICIÓN
HEREDITARIA AL
CÁNCER DE MAMA,
OVARIO Y
ENDOMETRIO

BRCA+16 GENES

SYNLAB 



CÁNCER DE MAMA

Más de 1.600.000 nuevos casos diagnosticados cada año a nivel mundial.

Aproximadamente 1 de cada 8 mujeres es diagnosticada con cáncer de mama a lo largo de la vida.

Entre el 5-10% de los casos son hereditarios.

CÁNCER DE OVARIO

Más de 230.000 nuevos casos diagnosticados cada año a nivel mundial.

Aproximadamente el 20% son hereditarios.

Aproximadamente el 50% de las mujeres con mutaciones en los genes *BRCA1* o *BRCA2* no tienen antecedentes de cáncer de mama u ovario e ignoran que son portadoras de mutaciones que aumentan el riesgo de estos tipos de cáncer.

CÁNCER HEREDITARIO DE MAMA Y OVARIO

El cáncer hereditario de mama y ovario se encuentra generalmente asociado a **mutaciones en los genes *BRCA1* y *BRCA2***. Estos genes actúan como supresores tumorales bloqueando el desarrollo del cáncer en situaciones normales. Sin embargo, cuando estos genes presentan determinadas mutaciones, pierden su funcionalidad y no pueden bloquear o impedir el desarrollo tumoral.

Además de los genes *BRCA1* y *BRCA2*, **existen otros genes relacionados con estos tipos de cáncer** que deben estudiarse para proporcionar información más completa que analizando únicamente los genes *BRCA1* y *BRCA2*, lo que aporta al test una **alta fiabilidad**.

RIESGO ACUMULADO A LO LARGO DE LA VIDA DE DESARROLLAR CÁNCER DE MAMA



RIESGO ACUMULADO A LO LARGO DE LA VIDA DE DESARROLLAR CÁNCER DE OVARIO



Modificado a partir de: Petrucelli N. et al. *BRCA1* - and *BRCA2*-Associated Hereditary Breast and Ovarian Cancer. GeneReviews. Last Update: December 15, 2016.
Disponible en: www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1247/

Únicamente alrededor del 25% de los casos de cáncer de mama y ovario hereditario se deben a mutaciones en los genes *BRCA1* y *BRCA2*.

¿QUÉ ES EL TEST **BRCA+16 GENES**?

El test **BRCA+16 GENES** es una prueba genética que, a través de una muestra de sangre o saliva, analiza 18 genes relacionados con el cáncer hereditario de mama, ovario y endometrio proporcionando información de alta fiabilidad sobre el riesgo de padecer estos tipos de cáncer.

Si eres portador de alguna mutación se recomienda acudir a un especialista para recibir asesoramiento genético apropiado.



Muestra de **SANGRE**
o **SALIVA**



BRCA1 + BRCA2
+ 16 genes



Para **HOMBRES**
y **MUJERES**



Resultados en 10
días laborables



¿QUIÉN PUEDE REALIZARSE EL TEST **BRCA+16 GENES**?

El test está indicado en:

- **Mujeres con antecedentes familiares de cáncer de mama** (femenino o masculino) **y/u ovario**.
- **Mujeres con familiares afectados** de síndrome de cáncer familiar.
- **Pacientes que padecen este tipo de tumores** con el fin de determinar su posible carácter hereditario.
- **Mujeres ≥ 30 años sin antecedentes**, para determinar el riesgo genético de cáncer de mama y ovario hereditario y poder evaluar las diferentes opciones preventivas.

Los familiares de primer grado del portador de una mutación tiene mayor riesgo de ser portadores y desarrollar la enfermedad.

Cada hijo de un portador tiene un 50% de probabilidad de heredarla. Con los datos del análisis, tu médico te aconsejará el procedimiento más adecuado.

Expertos internacionales recomiendan el cribado de los genes **BRCA1** y **BRCA2** en mujeres ≥ 30 años como parte de la atención médica de rutina.



¿CÓMO ES EL PROCESO?



Tu médico te prescribe
BRCA+16 GENES



Recogida de muestra
de sangre o saliva



La muestra es enviada al
laboratorio para su análisis



Los resultados son enviados a
tu médico en 10 días laborables



Tu médico te explicará los resultados



¿POR QUÉ ELEGIR **BRCA**+16 GENES?

+ COMPLETO

Estudio genético que incluye el análisis de los genes *BRCA 1*, *BRCA 2* + 16 genes con evidencia científica sólida relacionados con el cáncer hereditario de mama, ovario y endometrio.

ATM	BRCA 1	BRCA 2	BRIP1	CDH1	CHEK2
EPCAM	MLH1	MSH2	MSH6	NBN	PALB2
PMS2	PTEN	RAD51C	RAD51D	STK11	TP53

+ CÓMODO Y FÁCIL

Toma de muestra disponible en sangre y saliva.

+ RÁPIDO Y ASEQUIBLE

El alto grado de automatización permite obtener resultados en 10 días laborables.

+ REALIZADO ÍNTEGRAMENTE EN NUESTROS LABORATORIOS SYNLAB

+ CALIDAD Y EXPERIENCIA SYNLAB

Desarrollado por el equipo de expertos en genética del grupo SYNLAB, proveedor líder en servicios de diagnóstico médico en Europa.

+ CONSEJO GENÉTICO

SYNLAB pone a tu disposición como servicio adicional:

 **MEDICALL** | www.onmedicall.com

con acceso a nuestra plataforma de consejo genético donde, mediante videoconferencia, podrás recibir asesoramiento genético de nuestros expertos. También puede enviar un e-mail a consejo.genetico@synlab.com

REFERENCIAS

- Ferlay J, Soerjomataram I, Dikshit R, et al. Cancer incidence and mortality worldwide: Sources, methods and major patterns in GLOBOCAN 2012. Int J Cancer. 2015;136:E359-86.
- European commission initiative on breast cancer - website: <http://ecibc.jrc.ec.europa.eu/recommendations/>
- Nielsen FC, et al. Hereditary breast and ovarian cancer: new genes in confined pathways. Nature Reviews. 2016;16:599-612.
- King MC, Levy-Lahad E, Lahad A. Population-Based Screening for BRCA1 and BRCA2: 2014 Lasker Award. JAMA. 2014;312(11):1091-2.
- Easton DF, Pharoah PD, Antoniou AC, et al. Gene-panel sequencing and the prediction of breast-cancer risk. N Engl J Med. 2015;372(23):2243-57.
- King MC, Marks JH, Mandell JB, New York Breast Cancer Study Group. Breast and ovarian cancer risks due to inherited mutations in BRCA1 and BRCA2. Science. 2003;302(5645):643-6.
- Milne RL, Osorio A, Cajal TR, et al. The average cumulative risks of breast and ovarian cancer for carriers of mutations in BRCA1 and BRCA2 attending genetic counseling units in Spain. Clin Cancer Res. 2008;14:2861-9.
- Walsh T, Casadei S, Coats KH, et al. Spectrum of Mutations in BRCA1, BRCA2, CHEK2, and TP53 in Families at High Risk of Breast Cancer. JAMA. 2006;295(12):1379-88.
- Dowty JG, Win AK, Buchanan DD, et al. Cancer risks for MLH1 and MSH2 mutation carriers. Hum Mutat. 2013;34(3):490-7.
- Barrow E, Robinson L, Alduaij W, et al. Cumulative lifetime incidence of extracolonic cancers in Lynch syndrome: a report of 121 families with proven mutations. Clin Genet. 2009;75(2):141-9.
- Bonadona V, Bonaïti B, Olschwang S, et al. Cancer risks associated with germline mutations in MLH1, MSH2, and MSH6 genes in Lynch syndrome. JAMA. 2011;305(22):2304-2310.
- Broeke SW, Brohet RM, Tops CM, et al. Lynch syndrome caused by germline PMS2 mutations: delineating the cancer risk. J Clin Oncol. 2015;33(4):319-25.
- Kempers MJE, Kuiper RP, Ockeloen CW, et al. Risk of colorectal and endometrial cancers in EPCAM deletion-positive Lynch syndrome: a cohort study. Lancet Oncol. 2011;12:49-55.
- Antoniou AC, Casadei S, Heikkinen T, et al. Breast-cancer risk in families with mutations in PALB2. N Engl J Med. 2014;371(6):497-506.
- Loveday C, Turnbull C, Ramsay E, et al. Germline mutations in RAD51D confer susceptibility to ovarian cancer. Nat Genet. 2011;43(9):879-82.
- Loveday C, Turnbull C, Ruark E, et al. Germline RAD51C mutations confer susceptibility to ovarian cancer. Nat Genet. 2012;44(5):475-6.
- Rafnar T, Gudbjartsson DF, Sulem P, et al. Mutations in BRIP1 confer high risk of ovarian cancer. Nat Genet. 2011;43(11):1104-7.
- Zhang B, Beeghly-Fadiel A, Long J, Zheng W. Genetic variants associated with breast-cancer risk: comprehensive research synopsis, metaanalysis, and epidemiological evidence. Lancet Oncol. 2011;12(5):477-88.
- Cybulski C, Wokolorczyk D, Jakubowska A, et al. Risk of breast cancer in women with a CHEK2 mutation with and without a family history of breast cancer. J Clin Oncol. 2011;29(28):3747-52.
- Tan MH, Mester JL, Ngeow J, et al. Lifetime cancer risks in individuals with germline PTEN mutations. Clin Cancer Res. 2012;18(2):400-7.
- van Lier MG, Wagner A, Mathus-vliegen EM, et al. High cancer risk in Peutz-Jeghers syndrome: a systematic review and surveillance recommendations. Am J Gastroenterol. 2010;105(6):1258-64.
- Hansford S, Kaurah P, Li-chang H, et al. Hereditary Diffuse Gastric Cancer Syndrome: CDH1 Mutations and Beyond. JAMA Oncol. 2015;1(1):23-32.
- Daly MB, Pilarski R, Berry M, et al. NCCN Guidelines Insights: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast and Ovarian, Version 2.2017. J Natl Compr Canc Netw. 2017;15(1):9-20.
- Richards S, Aziz N, Bale S, et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. Genetics in Medicine. 2015;17(5):405-423.

SYNLAB



PRESENTE EN MÁS DE **30 PAÍSES**
EN **4 CONTINENTES**.



PROVEEDOR LÍDER EN
SERVICIOS DE DIAGNÓSTICO
MÉDICO EN EUROPA.



MÁS DE **1.000 PROFESIONALES**
MÉDICOS Y EXPERTOS EN
GENÉTICA.



450 MILLONES DE PRUEBAS
AL AÑO.

SOLICITE INFORMACIÓN

900 400 442 / atencion.cliente@synlab.com

www.synlab.es